

Camera dei Deputati

XII Commissione Affari Sociali

Audizione UNIAMO F.I.M.R. onlus su:  
“Indagine conoscitiva sulle Malattie Rare”

Roma, mercoledì 25 marzo 2015

Onorevole Presidente, Onorevoli Deputati,

desideriamo prima di tutto ringraziare la XII Commissione Affari Sociali della Camera dei Deputati per l’iniziativa intrapresa, volta ad realizzare una indagine conoscitiva sulle malattie rare nel nostro Paese, ad un anno esatto dall’unanime approvazione della Mozione I-00382 presentata dall’Onorevole Paola Binetti e firmata da Parlamentari espressione di una sensibilità politica trasversale sull’argomento.

La denominazione “Malattie Rare” comporta intrinsecamente il perdurante rischio che il fenomeno ed i temi correlati siano considerati in qualche modo marginali, distanti dall’agenda politica sanitaria e sociale del Paese: un argomento politico di discussione riservato ad una ristretta cerchia di decisori, un argomento “colto”, ma allo stesso tempo fragile, come giustamente si legge nella mozione citata.

Eppure possiamo affermare consapevolmente che le peculiarità delle malattie rare, la loro alta complessità assistenziale, la multidisciplinarietà coinvolta, l’assoluta necessità di formazione degli operatori medici, non medici e amministrativi, come pure degli stessi pazienti e familiari, il ruolo strategico insostituibile della condivisione delle informazioni e del lavoro in rete, l’attenzione al controllo di gestione e alla valutazione degli esiti, ne fanno una riproduzione in dimensione ridotta, ma analoga nelle dinamiche e complessità, alla Sanità pubblica unitamente intesa. Ciò che risulta valido nelle Malattie Rare sarà altrettanto valido nella Sanità comune. Questo aspetto è stato compreso abbastanza bene ormai in molti Paesi comunitari, poco in Italia.

Possiamo, inoltre, affermare che il tema delle malattie rare è *patient driven*. Nella seconda metà degli anni '90 in Europa si è verificato un fenomeno nuovo: pazienti con malattia rara e loro familiari, singolarmente o organizzati in associazioni di varie tipologie hanno promosso verso le massime istituzioni politiche centrali europee la più grande perorazione dei loro problemi clinici e sociali patiti nella vita quotidiana, a discapito di concetti quali equità, uguaglianza, diritto alla salute e ad una vita dignitosa, che pure animavano i dibattiti politici dell’UE.

Da questo movimento dei pazienti e familiari è nata EURORDIS – European Organisation for Rare Diseases, l’organizzazione europea ombrello formata da federazioni nazionali di associazioni, quali ad esempio UNIAMO F.I.M.R. onlus per l’Italia **e di molte singole associazioni di malattia.**

Grazie all’ascolto delle massime istituzioni politiche centrali dell’UE e alla capacità di EURORDIS di portare ai massimi livelli di conoscenza un corretto quadro di informazioni e i bisogni dei malati rari e familiari è stato possibile giungere a dichiarare le Malattie Rare una Priorità di Sanità pubblica e a produrre una fondamentale

1



produzione normativa europea che ha tracciato un percorso di emersione della tematica e delle problematiche correlate e ne sta progressivamente delineando gli indirizzi di approccio e soluzione ideale, informati ad una strategia unica europea, articolata, integrata e condivisa.

Appartengono a questo ampio e ultradecennale processo, ad esempio, la promozione della “Giornata delle Malattie Rare” il 28 febbraio dell’anno, la pubblicazione da parte di EURORDIS del volume “La Voce di 12.000 pazienti”, la prima indagine europea sui bisogni e le proposte dei malati rari. Ancora grazie alle pressioni del movimento dei pazienti coordinato da EURORDIS, nel 2007 la Commissione Europea ha effettuato una Consultazione pubblica per giungere a comprendere meglio insieme ai destinatari quali strategie e normative sarebbe stato necessario promuovere nel settore delle malattie rare.

Da questa consultazione sono scaturite le Raccomandazioni del Consilium sulle azioni comunitarie da intraprendere nel settore delle malattie rare.

Questo processo, che negli anni si è via via congiunto ad analoghi processi negli Stati Uniti e in alcuni Paesi asiatici, non è concluso, ma anzi si alimenta di nuovi e più alti obiettivi da raggiungere.

Oggi la prospettiva a cui guarda a livello internazionale il movimento dei malati rari è il 2020.

Per quell’anno il primo obiettivo è l’attuazione a regime in tutti i Paesi comunitari di un adeguato Piano Nazionale delle Malattie Rare, che nasca dai bisogni del paziente e che al suo reale e valutato beneficio sia destinato.

Inoltre, tra gli obiettivi, si auspica il riconoscimento della “Giornata delle Malattie Rare” da parte dell’Organizzazione Mondiale della Sanità e la dichiarazione da parte dell’UE del 2019 “Anno Europeo delle Malattie Rare”.

## Italia: una protagonista condizionata

L’Italia ha avuto un ruolo importante in questo processo, ma le dinamiche delle vicende economiche-finanziarie internazionali e politico istituzionali interne hanno fortemente condizionato l’azione del Governo e della Pubblica amministrazione nel settore, spesso negativamente.

Il D.M. 18 maggio 2001 n°279 costituisce ancora oggi l’architettura normativa di riferimento, regolando l’esenzione dei malati rari dalla compartecipazione al costo delle prestazioni correlate alla patologia specifica, istituendo il Registro nazionale delle malattie rare, istituendo la Rete nazionale dei presidi per l’assistenza ai malati rari.

La riforma del Titolo V della Costituzione, che ha fortemente determinato l’assetto del Sistema Salute Stato-Regioni attuale ha reso necessario siglare nuovi accordi in Conferenza Stato Regioni per superare alcune difficoltà attuative del citato decreto. Tuttavia ciò non ha sempre giovato alla soluzione dei problemi assistenziali dei malati rari, rilevando peraltro anche una ampia variabilità della qualità dell’assistenza e degli esiti in ragione di differenti territori.

Pur facendo salvi i principi di speciali tutele per i malati rari e le misure di assistenza e di sorveglianza epidemiologica delle malattie rare, il decreto ministeriale n°279/2001 mantiene dei limiti funzionali che neanche il recente Piano Nazionale Malattie Rare sembra poter superare.

### La discriminazione causata dall'elenco Malattie Rare

Un principio che si sta consolidando vuole che "Stato morbosità che non si riesca diagnosticare probabilmente è uno stato morbosità raro". Lo sviluppo della tecnologia diagnostica e delle conoscenze cliniche comportano un continuo aggiornamento e sistemazione dell'elenco nosologico delle malattie. Nello stesso tempo cresce continuamente il numero delle malattie definite rare, ma diagnosticabili ed assistibili.

L'elenco delle malattie rare allegato al decreto ministeriale n°279/2001 presenta 581 nomi e gruppi con un totale di 2138 malattie rare per 13 categorie nosologiche.

Se l'inserimento della malattia rara in un elenco può soddisfare le esigenze di accertamento del presupposto al diritto di esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni correlate alla malattia rara, il periodizzare a scadenze temporali il possibile inserimento di una patologia rara, secondo un criterio fiscale di mancato introito erariale, appare evidente come siano infranti principi di universalità, equità e di maggior tutela per i malati rari.

Riteniamo definitivamente obsoleto e gravemente discriminante il perdurante meccanismo di "aggiornamento" dell'elenco delle malattie rare per consentire ad un malato raro e al suo microcosmo assistenziale e sociale di essere riconosciuto e tutelato nelle sue prerogative.

L'attuale processo di definizione dei nuovi LEA ha portato, tra l'altro, alla definizione di un meccanismo di riordino delle malattie rare in classi, secondo criteri e modalità "continue", che auspichiamo potranno permettere un automatico riconoscimento della patologia e far scattare le speciali tutele per i pazienti in tempo reale sul progresso delle conoscenze scientifiche e cliniche.

### Il paziente e il familiare: una risorsa insostituibile

La legge 23 dicembre 1978, n°833, istitutiva del Servizio Sanitario Nazionale quale strumento di garanzia costituzionale degli interessi della Repubblica e dell'individuo dichiara che l'attuazione del SSN deve garantire la partecipazione dei cittadini. In seguito il D.Lgs. 30 dicembre 1992 n°509 all'articolo 14 dichiara che al fine di garantire la qualità del SSN e la sua efficacia nei confronti del paziente il Ministero della Salute può avvalersi della collaborazione delle associazioni dei pazienti nell'attività di valutazione della qualità del SSN.

Anche le Regioni possono utilizzare gli stessi indicatori di valutazione del SSR e avvalersi della collaborazione delle associazioni dei pazienti.

Nonostante queste luminose premesse l'Italia non ha certamente brillato nella costituzione e mantenimento di una relazione istituzionale continua e produttiva con le organizzazioni di pazienti e cittadini, spesso viste con fastidio, come un ostacolo o una perdita di tempo.

In realtà, prescindendo dalla positiva esperienza a livello europeo, fin dagli anni '70 ci sono stati anche nel nostro Paese esempi importanti di validi e proficui rapporti tra le associazioni di pazienti e le istituzioni.

La via tracciata dalla normativa europea raccomanda come irrinunciabile il ricorso alla partecipazione delle associazioni dei pazienti in tutti i momenti chiave dei processi decisionali, di programmazione, monitoraggio e valutazione dei risultati.

La complessità della realtà politico istituzionale italiana presuppone la necessità da parte delle organizzazioni di pazienti di competenze ulteriori che oggi sono oggetto di molti progetti a livello nazionale ed europeo.

L'esigenza di un empowerment sempre più totale e progressivo, da una dimensione individuale fino ad una dimensione comunitaria è ormai una condizione imprescindibile ben compresa dalle organizzazioni dei pazienti, che oggi possono essere dei validi interlocutori delle istituzioni a qualunque livello.

D'altra parte la insostituibile esperienza del vissuto quotidiano dei malati rari e delle famiglie li rende una risorsa a cui il decisore pubblico o l'amministratore pubblico non può rinunciare, pena fallire nella pretesa di soddisfazione del bisogno di salute del paziente.

In alcune Regioni sono stati istituiti coordinamenti o apposite commissioni tecnico-scientifiche per le malattie rare con la partecipazione a vario titolo dei pazienti.

Tuttavia è da rilevare anche in queste esperienze una ampia variabilità di pratiche. Ad esempio nella Regione Sardegna il Comitato Tecnico-scientifico regionale per le malattie rare è stato oggetto di successive ridefinizioni dei componenti, che però non ha avuto esiti operativi successivi, sebbene fosse compresa la partecipazione dei pazienti. Diverso esempio, invece, è rappresentato dalla modalità operativa assunta dalla Regione Puglia nell'istituire il Coordinamento Regionale Malattie Rare, con la partecipazione attiva dei pazienti che ha portato a significanti atti istituzionali assistenziali e l'importante rinnovo del Patto di Intesa per la ricerca e la cura dei bambini e delle persone con malattie rare, siglato il 20 febbraio 2015, tra la Regione Puglia, le diverse Università pugliesi e la Federazione UNIAMO F.I.M.R. onlus. Esempio da replicare anche in altre regioni.

Anche il Piano Nazionale Malattie Rare, di recente adozione, prevede in varia misura la partecipazione dei pazienti.

La prima azione prevista dal PNMR è proprio l'istituzione di un Comitato Nazionale per le Malattie Rare, quale cabina di regia multilivello dell'attuazione del Piano, che vede la partecipazione dei pazienti insieme a tutti gli attori del Sistema Malattie Rare.

Ad oggi non ci sono segnali che lascino presagire l'imminente istituzione del Comitato, già arenato tra una inerzia dell'amministrazione e gli ostacoli normativi rappresentati dalla riforma degli organi collegiali per la tutela della salute pubblica, con decreto del Presidente della Repubblica 28 marzo 2013, n° 44, che dà vita ad un nuovo unico Comitato Tecnico-sanitario suddiviso in sezioni preordinate, dove attualmente non sembra trovare legittimità codesto comitato.

Riteniamo prioritario trovare urgentemente una soluzione che rimuova questi ostacoli e permetta di dare finalmente avvio all'attuazione del PNMR e al suo aggiornamento il prossimo 2016.

## Malattie Rare e Fondo Sanitario Nazionale

Le malattie rare sono comprese tra gli obiettivi prioritari degli ultimi piani nazionali, inoltre sono state oggetto di misure inserite nelle leggi finanziarie.

Nonostante il gran parlare delle malattie rare e dei farmaci orfani come cause di ingenti spese che portino allo sfioramento dei tetti di spesa pubblica riteniamo che il vero problema sia il finanziamento della spesa sanitaria complessiva e non la spesa in sé.

Infatti negli ultimi anni, anche attraverso il Patto della Salute, il SSN è stato via via defianziato, giungendo ai livelli odierni, che confrontati con i dati degli altri Paesi europei attestano come la più bassa la spesa sanitaria italiana.

La spesa sanitaria italiana si attesta attorno il 7% del PIL, mentre costituisce la gran parte del budget finanziario delle Regioni. Auspichiamo quindi si possano studiare dei meccanismi di finanziamento che permettano di uscire da una logica ormai diventata dittatura della riduzione della Sanità pubblica a pura contabilità e rispetto di vincoli di spesa, sempre più impossibili.

In questo contesto preoccupa lo scontro tra lo Stato e le Regioni sui trasferimenti erariali, dove proprio il finanziamento del SSR diventa strumentale per le Regioni nell'obiettivo di avere di più dallo Stato.

Proprio in questi giorni si conclude una vicenda che sembra comportare da parte delle Regioni un taglio ulteriore di oltre 2 miliardi per la Sanità regionale, con la rinuncia al vincolo di riuso degli eventuali risparmi di gestione della Sanità regionale nello stesso settore nel prossimo esercizio. Una clausola innovativa inserita nelle azioni del PNMR e che avevamo salutato con molto favore.

Ma, fatto salvo quanto soprascritto, riteniamo che sia necessario capire come sia meglio spendere per la Salute dei cittadini e dei malati rari questi soldi.

Un grande traguardo è capire a quanto ammonta dettagliatamente la spesa delle singole Regioni per l'assistenza e il trattamento dei malati rari. Oggi questo dato ancora non c'è.



Altro traguardo previsto dallo stesso PNMR è dotarsi di una serie di indicatori per le varie azioni previste dal Piano e standardizzare una azione di monitoraggio e valutazione dei risultati a cui la partecipazione dei pazienti è imprescindibile.

## Tutela della Salute e sussidiarietà

L'osservazione dello sviluppo del tema delle malattie rare da un lato e delle trasformazioni evolutive del SSN ci permettono di constatare che è necessario rivedere alcuni aspetti dell'impostazione del Sistema Salute tra Stato ed Autonomie locali.

È proprio la situazione dei malati rari in Italia, variabile, è vero, ma con un denominatore comune di insoddisfazione che ci ammonisce sui limiti di una programmazione sanitaria troppo rigida, vincolata alla ritorno dei conti di esercizio, lontana da una programmazione di prospettiva a medio-lungo termine, ma anche lontana dalle problematiche anche minute che possono presentarsi nella singola realtà del territorio.

Pensiamo sia necessaria maggior sussidiarietà nella programmazione sanitaria, come d'altronde suggerisce la stessa Costituzione della Repubblica Italiana e i Trattati dell'UE.

È necessario che le problematiche e le condizioni particolari locali, per quelle che sono le singole peculiarità, abbiano piena dignità di essere comprese e di essere oggetto di soluzioni specifiche che siano a misura del problema, pur in una cornice di legittimità nazionale di garanzia dei principi di uguaglianza, equità ed universalità. Occorre ridefinire alcuni compiti tra le strutture dell'Ordinamento sanitario nazionale.

## Ricerca, Assistenza, Responsabilità Sociale

Attraversiamo quindi una fase ampia di trasformazione del Welfare. Un nuovo corso a tappe, con obiettivi a medio e lungo termine, dove protagonista è la dimensione di rete, di condivisione, di confronto, di scambio di conoscenze, di idee, di proposte, di strategie e di pratiche.

Ricerca, Assistenza, Responsabilità Sociale, sono tre parole chiave che focalizzano questo percorso dove sono protagonisti alla pari tutti i portatori di interesse a tutti i livelli: dal locale all'internazionale.

Ed è da questo percorso intrapreso che valorizziamo alcuni aspetti.

Essendo le malattie rare per definizione a bassa prevalenza è insufficiente la numerosità delle persone arruolabili nelle sperimentazioni e nelle ricerche. Ciò costituisce un grande problema per un corretto processo scientifico di conoscenza. Infatti sono certamente ben maggiori i numeri di individui da arruolare per arrivare a risultati scientificamente ritenuti validi.

L'Europa sta promuovendo un meccanismo che permetta di mantenere il valore scientifico dei risultati delle sperimentazioni, ricerca di base e traslazionale, grazie alla promozione delle Reti europee (ERN) di singole malattie rare o gruppi di malattie rare.



Le reti ERN sono caratterizzati dai Centri di Expertise, o altrimenti detti Centri di Eccellenza, che devono essere collegati logicamente tra loro per lo scambio di informazioni, sia di laboratorio che scientifiche, permettendo così la migliore opportunità diagnostica e di trattamento per il paziente raro.

Nel Sistema Sanitario italiano il corrispettivo dei Centri di Eccellenza è denominato “Presidio ospedaliero”.

Le diverse denominazioni di medesimi organismi operativi sono un segno del succedersi di fonti e momenti storici diversi, che si sono stratificati nelle norme e documentazioni. Se è certamente vero che in alcuni casi, come per la denominazione italiana “Presidio”, esistono dei vincoli normativi che ne prescrivono l’uso, bisogna notare che c’è un problema di linguaggio d’uso da affrontare. Dietro parole diverse, nate in contesti diversi si celano stessi significati e obiettivi.

Un primo tentativo per la soluzione del problema del linguaggio d’uso è stato realizzato da UNIAMO F.I.M.R. onlus a partire dal 2012 con il progetto “Una Community per le Malattie Rare”, in cui abbiamo elaborato un “modello partecipato di valutazione della qualità dei servizi dei Centri/presidi della rete per le Malattie Rare” in collaborazione con AgeNaS, con la partecipazione di tutti i portatori di interesse, nel rispetto delle raccomandazioni europee sull’argomento (Consultabile sul sito [www.agenas.it](http://www.agenas.it)).

Nella linea progettuale 9 dell’accordo Stato Regioni del 20 febbraio 2012 così come nel PNMR è ritenuto necessario il completamento del processo avviato di individuazione dei Centri/Presidi della rete su quanto stabilito a livello comunitario.

Entro il 2015 le Regioni dovranno quindi indicare quali di questi Centri/Presidi possiedono i requisiti qualitativi per poter essere proposti come nodi delle ERN.

A tal proposito riteniamo utile la costituzione di un gruppo di lavoro nazionale che riveda il Modello elaborato dalla Community in relazione a:

- Criteri: quali tenere / quali integrare (es. ricerca?), come trattare quelli specifici di patologia
- Indicatori: per i criteri selezionati verificare quali indicatori utilizzare e che livello devono avere le strutture sui singoli indicatori per rientrare negli ERN
- metodologia di verifica: costituzione di equipe di verifica a livello nazionale composte da diverse figure tra cui i pazienti.

Da sviluppare, inoltre, la formazione ai pazienti e ad altre professionalità per la costituzione di equipe di valutazione, con empowerment dei pazienti e di altri soggetti.

L’accordo Stato Regioni del 22 febbraio 2015, in sintonia con i principi già contenuti nel PNMR, ovvero che sia la Scienza a viaggiare verso il paziente e non il contrario, ha convenuto di regolare il funzionamento delle Reti di eccellenza per le malattie rare in relazione a:

1. interazione tra i presidi della rete che possono avvalersi della maggior esperienza, competenza e disponibilità di infrastrutture;



2. relazione tra presidi della rete e strutture ospedaliere e territoriali più prossime al luogo di vita della persona con malattia rara;
3. relazione tra presidi della rete e pazienti per quanto riguarda l'assistenza, i trattamenti e i monitoraggi domiciliari tramite il teleconsulto, la tele cooperazione, la telesorveglianza, citando i contenuti delle prestazioni, gli elementi caratterizzanti, le responsabilità e gli aspetti organizzativi e amministrativi. Stabilendo tariffe e regolamentando l'utilizzo dei dati ai fini della ricerca.

Ancora nell'ambito della Ricerca, Assistenza, Responsabilità Sociale, accenniamo sul tema delicato della proprietà del "Dato globale" e dell'importanza dei Registri, di malattia o dei pazienti, correlati con i dati delle Biobanche.

Il Biobanking ci conduce alla stipula di un nuovo Patto sociale nello sfondo di una svolta biomolecolare della Scienza. Questo impone la necessità ineludibile di un coinvolgimento diretto, un dialogo costante sia con le persone affette da malattia rara e loro familiari, sia con i cittadini in generale, ad iniziare dai più giovani, per una ricerca etica, sostenibile e prospettata col cittadino.

L'Europa, intanto, sta investendo molto sulle infrastrutture specifiche e sulla ricerca transnazionale. Per quest'ultima il Ministero della Salute con la Regione Emilia Romagna hanno promosso "ERA-NET INFO DAY", prima esperienza di una azione congiunta tra Ministero e le Regioni nell'ambito dell'internazionalizzazione della Ricerca, ha lanciato la call E-Rare-3 illustrando i programmi di ricerca e auspicando che potrà essere adottata in futuro anche da altre regioni italiane.

È determinante salvaguardare però gli investimenti da blocchi quali possono essere causati dai ricorsi a Piani Regionali di rientro dal disavanzo economico finanziario.

Questi "buchi" di finanziamento comportano sempre una crisi di conoscenza che si ripercuote inevitabilmente nell'incapacità di sostenere quelle persone o famiglie che si ritrovano a fronteggiare la quotidianità di uno stato di malattia, magari senza speranza di prossima cura. È una solitudine che porta queste persone a sentirsi abbandonate a se stesse. L'essere affetti da malattia rara può portare le persone a sentirsi incomprese o a rendere psicologicamente fragile il contesto familiare. Non è inusuale in questo contesto l'alternarsi di situazioni estreme: dall'autogestione ai viaggi della speranza in cerca di una cura o trattamento adeguato.

Come non è altrettanto inusuale la lotta quotidiana per avere il rispetto di propri diritti a volte inopinatamente negati o al vivere un repentino decadimento finanziario del nucleo familiare, arrivando in breve alla soglia di povertà.

Non sorprende in questo quadro che nello stato di esasperazione patita dal paziente o dal familiare che se ne prende cura, si sviluppi una irrazionale e sconsiderata aspettativa riguardo ad un preparato con presunte proprietà terapeutiche, al limite del miracolistico, scevra da ogni buon senso e attenzione alla propria sicurezza e verificabilità scientifica delle presunte proprietà.

La recente vicenda legata al c.d. "Metodo Stamina" ha riportato in luce il tema della qualità della ricerca scientifica, ma anche della sua comunicazione e divulgazione ai vari pubblici di riferimento.



Sviluppo della scienza, della ricerca e della sperimentazione, quindi, ma anche delle metodologie per un'efficace didattica della scienza e della storia della scienza, resa ancora più efficace dall'utilizzo delle nuove tecnologie.

Ancora: promozione dell'informazione e della divulgazione scientifica e storico-scientifica, sul piano nazionale e internazionale, anche mediante la realizzazione di iniziative espositive, convegni, realizzazioni editoriali e multimediali.

Qui, in questo snodo decisivo si gioca il ruolo delle istituzioni pubbliche, deputate non solo alla garanzia dell'assistenza sanitaria e sociale di qualsiasi cittadino e alla tutela della sua salute, attraverso meccanismi di controllo e verifica della ricerca, della qualità e dell'accessibilità dell'informazione pubblica e scientifica, ma soprattutto ad un'interlocuzione costante e trasparente proprio con i soggetti più deboli. Le nuove frontiere a cui ci apre la medicina rigenerativa ci richiamano ad una responsabilità rinnovata rispetto allo sviluppo della scienza e al suo impatto sulle scelte sociali ed individuali ed esigono un modello più avanzato di cittadinanza. Non più è sostenibile un processo scientifico senza il coinvolgimento dei cittadini, in particolare le scienze della salute, come da anni l'Unione Europea fortemente sostiene.

È possibile facilitare questo progresso per esempio con la promozione della cultura tecnico-scientifica nelle scuole di ogni ordine e grado, anche attraverso un migliore utilizzo dei laboratori scientifici e di strumenti multimediali, coinvolgendole con iniziative capaci di favorire la comunicazione con il mondo della ricerca e della produzione, così da far crescere una diffusa consapevolezza sull'importanza della scienza e della tecnologia per la vita quotidiana e per lo sviluppo sostenibile della società

## Programma di Screening neonatale esteso

Un esame biochimico ormai semplice e indolore permette oggi di poter diagnosticare alla nascita decine di malattie metaboliche rare, con enormi vantaggi per il paziente e risparmi per le famiglie e le strutture sanitarie. Uno strumento di Sanità pubblica per la prevenzione secondaria di notevole portata.

Nonostante il progresso tecnologico diagnostico apra proficui scenari futuri, manca uno strumento regolatorio che disciplini un programma nazionale di screening neonatale esteso.

Formalmente in Italia lo screening neonatale è stato introdotto a livello nazionale con la legge 5 febbraio 1992 n°104, che prevede tre sole malattie: ipotiroidismo congenito, fibrosi cistica e fenilchetonuria. Nel 2004 la Regione Toscana ha disposto con delibera del 1 novembre n°800 che tutti i neonati toscani fossero sottoposti a screening allargato mediante spettrometria di massa Tandem.

Nel resto del mondo sono realizzati programmi di screening neonatale esteso con modalità diverse.

Il disegno di legge A.S. n°998 in materia di "Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie" in discussione nella XII Commissione Igiene e Sanità del Senato della Repubblica rappresenta una norma attesa su cui nutriamo notevoli aspettative per i benefici che ne potranno conseguire.



Il disegno di legge citato, pur meritevole di attenzione per l'obiettivo di dare un primo ordinamento legislativo universale ed uniforme alla materia, presenta alcune importanti criticità e manca di alcuni elementi di maggior certezza e di garanzia di qualità

Giova ricordare nel merito che nel 2013 è stato istituito in seno all'AgeNaS un gruppo di lavoro riferito al progetto R.A. 2010-8/B la cui finalità è l'elaborazione di linee guida cliniche per l'individuazione di protocolli applicativi per lo screening neonatale esteso. Al gruppo partecipa una rappresentanza delle associazioni dei pazienti.

D'altro canto è con rammarico che segnaliamo in riferimento al comma 229 della Legge di Stabilità 2014 ha fatto seguito il D.M. del 26 Febbraio 2014 del Ministero della Salute che ha istituito all'interno dell'abrogato Dipartimento di Prevenzione il Tavolo tecnico di discussione, escludendo però la partecipazione dei pazienti in palese contraddizione con le Raccomandazioni del Consilium europeo, riprese anche nel PNMR.

Una nostra memoria dettagliata con una analisi sistematica del disegno di legge è stata depositata e oggetto di audizione presso la Commissione Igiene e Sanità del Senato lo scorso 3 dicembre 2014.

### Farmaci di uso *Off label*

Nonostante gli sforzi del Legislatore volti a disciplinare e a diminuire per quanto possibile i disagi che spesso devono subire i pazienti riguardo all'accesso di un farmaco ad uso *Off label* è necessario porre la massima attenzione a quei casi in cui un farmaco utilizzato *Off label* per una malattia rara venga ritirato dal commercio o comunque non sia più disponibile per un tempo indeterminato. Sono evidenti le difficoltà in cui l'operatore e il paziente possono incorrere senza una adeguata informazione da parte degli organismi competenti, in modo da poter identificare una alternativa di trattamento per la malattia rara.

Problemi di accesso al farmaco perdurano anche in riferimento all'applicazione della legge n° 648 del 1996, in quanto l'inserimento di un farmaco nell'elenco riferito a questa norma non è garanzia di accesso a quel farmaco nelle diverse Regioni.

### Bambini malati rari e scuola

Nonostante le iniziative di formazione/informazione intraprese nelle scuole sul tema delle malattie rare, continuano le segnalazioni di bambini con malattia rara esclusi dalla frequentazione delle lezioni in classe, contravvenendo al diritto allo studio in età dell'obbligo.

Sono perlopiù i dirigenti scolastici che deliberano queste esclusioni, formalmente per garantire una tutela dello scolaro, ma in realtà per l'incapacità di comprendere più a fondo le peculiarità delle malattie rare o di quella particolare malattia rara sofferta dallo scolaro, che spesso non comporta alcun ostacolo cognitivo o comportamentale del bambino, oppure un pericolo per l'insegnante o i compagni.

## Lavoro e società per i malati rari

Una ricerca condotta con le associazioni di pazienti nell'ambito del progetto "Carosello", finanziato dal Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali ai sensi della legge n°383/2000 lettera f) comma 3 articolo 12, annualità 2013, somministrando un questionario in cui si domandava di indicare i principali aspetti critici dell'attuale sistema di assistenza ai malati rari, ha chiaramente affermato che l'auspicata e indispensabile integrazione tra la dimensione clinica e quella sociale sia ancora molto lontana dal compiersi in maniera universale e uniforme.

Le associazioni interpellate hanno infatti risposto che l'ambito socio-relazionale, educativo-formativo-scolastico e lavorativo è a totale carico delle famiglie.

Inoltre i servizi predisposti all'inserimento lavorativo non sono in grado di capire le esigenze del malato raro, e non sono capaci di trovare soluzioni alternative rispetto a quelle «pre-confezionate».

Renza Barbon Galluppi

Presidente

UNIAMO F.I.M.R. onlus

